

# උසස් ජෛව හා ජීව විද්‍යා පාඨමාලාව

## 2020 - 2021 උසස් ජෛව සඳහා

07 වැනි ඒකකය

# අණුක ජීව විද්‍යාව සහ ප්‍රතිසංයෝජිත DNA තාක්ෂණය

21 වැනි ලිපිය

### මානව ප්‍රවේණික ආබාධ

විෂමගුණකතාව නිසා ඇතිවන ප්‍රවේණික ආබාධ තුනක්  
පසුගිය සතියෙන්...

#### 2. ටර්නර් සහලක්ෂණය

1. x වර්ණදේහයේ ඒකගුණදේහතාව නිසා ඇති වන 2n - 1 තත්ත්වය මෙසේ හැඳින්වේ.
2. එක් X වර්ණදේහයක් පමණක් XO තත්ත්වයේ පිහිටන අතර මුළු වර්ණදේහ 45ක් ඇත.
3. මෙම පුද්ගලයන් රූපාණුදර්ශී ව සිහින් වන නමුත් ලිංගික අවයව පරිණත නොවීම් නිසා නිසරු වේ.
4. ටර්නර් සහලක්ෂණය සහිත ගැහැනු ළමයින් ඊස්ට්‍රජන් ප්‍රතිස්ථාපන විකිත්සාවට හේතුව කළ විට ඔවුන්ගේ ද්විතියික ලිංගික ලක්ෂණ විකසනය වේ.
5. මොවුන් මිටි වන අතර ඇතැම් අයගේ ගෙල මත අතිරේක සමක් (බැඳි පටල සහිත ගෙලක්) තිබිය හැක.
6. අන් හා පාදවල පිම්බුණ හෝ ඉදිමුණු බව (Lymphedema) සැකිලි අසාමාන්‍යතා, හෘදයාබාධ, අධි රුධිර පීඩනය සහ වෘක්ක ගැටලු ද මොවුන්ට පිහිටයි.
7. ඔවුන් බහුතරයකට සාමාන්‍ය බුද්ධියක් ඇත.

#### 3. ක්ලයිනිෆෙල්ටර් සහලක්ෂණය

1. අමතර වර්ණදේහයක් සහිත XXY ප්‍රවේණි දර්ශය දරන ත්‍රිදේහ (2n + 1), වර්ණදේහ 47ක් සහිත තත්ත්වය මෙසේ හැඳින්වේ. Y වර්ණදේහය ඇති බැවින් මොවුන් පුරුෂයන් ය.
2. පුරුෂ ලිංගික අවයව දරුව ද මොවුන් නිසරු පුද්ගලයන් වන අතර මොවුන්ගේ වෘණ අසාමාන්‍ය ලෙස කුඩා ය.
3. X වර්ණදේහ දෙක අතරින් එකක් නිෂ්ක්‍රීය වේ.
4. ඒ පුරුෂයන්ට විශාල වූ පියයුරු තිබිය හැකි අතර වෙනත් ත්‍රිදේහ ලක්ෂණ ද විකසනය විය හැක.
5. ඔවුන්ට අවප්‍රමාණ බුද්ධියක් ඇත.
6. XYY ත්‍රිදේහ පුරුෂයන් ද, XXX ත්‍රිදේහ ස්ත්‍රීන් ද ඇති අතර ඔවුන් සහලක්ෂණ නො දක්වන, සරු, මඳක් උසින් වැඩි පුද්ගලයන් වේ.

#### ප්‍රවේණි උපදේශනය

1. ප්‍රවේණි උපදේශනය යනු ප්‍රවේණික ආබාධ ඇති හෝ එම ආබාධවල අවදානම ඇති පවුල් සඳහා වැදගත් වන සේවාවකි.
2. කිසියම් යුවලකට ප්‍රවේණික ආබාධ සහිත දරුවකු පිළිසිඳ ගැනීමට තිබෙන අවදානම ඇස්තමේන්තු කිරීම සහ එවැනි අවස්ථා මඟහරවා ගැනීමට අවශ්‍ය උපදෙස් සැපයීම මෙම සේවාවෙන් සිදු කෙරේ.

ශ්‍රී ජයවර්ධනපුර විශ්වවිද්‍යාලයේ  
වන විද්‍යා හා පාරිසරික විද්‍යා අධ්‍යයනාංශයේ



### මහාචාර්ය නිරාන් අමරසේකර

BSc. (USJ), PhD. (Wales),  
F.I.Biol (Sri Lanka) C.Biol.

t.me/hiranbilology

ඔස්සේ ජීව විද්‍යා අන්තර්ජාල පිටුවට යොමුවන්න.

3. මේ සඳහා සරල මෙන්ඩලිය නියමවලට අනුව ලක්ෂණ හැසිරෙන ආකාරය සහ මානව ප්‍රවේණිය පිළිබඳ ව හොඳ දැනුමක් තිබිය යුතු ය.
4. මෙමගින් ප්‍රවේණික ආබාධ සහිත දරුවන් ලැබීමේ අවදානම අවම කරගැනීමට මග පෙන්වීමක් සපයයි.
5. ප්‍රවේණි උපදේශක විසින් පවුලක මෙවැනි දරුවකු සිටි නම් ඔවුන් කළමනාකරණය කරන්නේ කෙසේ ද යන්න සහ ඊළඟ දරු උපත සැලසුම් කිරීමේ ආකාරය පිළිබඳ ව උපදෙස් සපයයි.
6. සමහර ප්‍රවේණික ආබාධ බහුසාධකීය වේ. එනම් බහුජාන ප්‍රවේණිය, වෙනත් සාධක සහ පරිසරය එයට බලපෑමක් ඇතිකරයි.

උදා :- හෘදයාබාධ සහ දියවැඩියාව ආවේණික විය හැකි වුව ද රෝගය හටගැනීමේ අවදානමට ජීවන රටා සහ ආහාර පුරුදු වැනි බාහිර පරිසර සාධක ද බලපෑමක් ඇත. මේ නිසා රෝගයේ ආවේණිය පිළිබඳ ව පැහැදිලි රටාවන් අනාවරණය කරගත නො හැකි වේ.

7. පෙළවැල විශ්ලේෂණය - මෙවැනි ආබාධවලට අදාළ අවදානම ඇස්තමේන්තු කරගැනීම සඳහා සරල මෙන්ඩලිය නියම ඔස්සේ මෙම ආබාධයේ පවුල් ඉතිහාසය අධ්‍යයනය කිරීම හෙවත් පෙළවැල විශ්ලේෂණය ද ප්‍රවේණි උපදේශනයේ විෂය පථයට අයත් වේ.
8. ආබාධය හටගන්නේ ප්‍රමුඛ ඇලියක් මගින් නම් එය විභව්‍ය දෙමාපියන් තුළ පහසුවෙන් නිරීක්ෂණය කළ හැකි වේ.
9. නමුත් ඇලිය නිලීන නම් සාමාන්‍ය රූපාණුදර්ශය සහිත එක් අයකු හෝ දෙදෙනා ම ප්‍රමුඛ ඇලිය සඳහා සමයුග්මක හෝ විෂමයුග්මක වාහකයන් විය හැක. පෙළවැල විශ්ලේෂණ භාවිත කරමින් රෝගයට අදාළ පවුල් ඉතිහාසය අනාවරණය කිරීමෙන් දෙමවුපියන් වාහකයන් බවට පත් වීමේ සම්භාවිතාව ඇස්තමේන්තු කළ හැකි වේ. ඊට අනුකූල ව දරුවකු හටගැනීමේ අවදානම පිළිබඳ ව සම්භාවිතාව ඇස්තමේන්තු කළ හැකි වේ.
10. පෙළවැල විශ්ලේෂණය මගින් ලබාගත හැකි තොරතුරු ඇතැම් විට දෙමවුපියන් එක් අයකුගේ හෝ දෙදෙනාගේ ම ප්‍රවේණි දර්ශය නිරවද්‍ය ව නිර්ණය කිරීමට ප්‍රමාණවත් ය. මෙවිට ප්‍රවේණික උපදේශකයා විභව්‍ය දෙමාපියන්ට තත්ත්වය පහදා දී දරුවකු ලබාගැනීම සඳහා සුදුසු විකල්පය තෝරාගැනීමට ඔවුන්ට මග පෙන්වීමක් සිදු කරයි.
11. පිළිසිඳගෙන ඇති හුණයේ විකෘති ඇලිය තිබේ ද යන්න නිර්ණය කිරීම සඳහා මුල්කාලීන හුණයේ සෛල සාම්පලයක් ලබාගෙන එය විශ්ලේෂණය කරයි. එහි DNA අනුක්‍රමයේ විකෘති ඇලිය තිබීම හෝ නො තිබීම, සහ තිබේ නම් හුණය සමයුග්මක ද නැත හොත් විෂමයුග්මක ද යන්න සොයාගැනීමට ද මෙමගින් හැකි වේ.
12. හුණය තබාගැනීම හෝ ගබ්සා කිරීම පිළිබඳ ව මේ නිසා දනුවත් තීරණයක් ගැනීමට අවකාශ ලැබේ.
13. ඇතැම් රටවල මෙහි දී ප්‍රවේණික ආබාධ සහිත හුණ බිහි වීම වෙනුවට ඒවා ගබ්සා කරගැනීමට නීතිමය ඉඩ සලසා ඇත.
14. නමුත් මෙය දෙමාපියන්ට තනි ව ගැනීමට අසීරු තීරණයක් වන බැවින් ප්‍රවේණි උපදේශකයා එම තීරණය ගැනීමට ඔවුන්ට මග පෙන්වයි.

මිලඟට ප්‍රතිසංයෝජිත DNA තාක්ෂණය

**මෙම පාඩමට අදාළ විඩියෝව**  
**'A/L Molecular Biology 8 - Mutations මානව**  
**ප්‍රවේණික ආබාධ'**  
**Student lanka You Tube Channel ඔස්සේ නරඹන්න.**